

Deutsche Akkreditierungsstelle

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13297-07-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

Gültig ab: 25.08.2022

Ausstellungsdatum: 25.08.2022

Inhaber der Akkreditierungsurkunde:

**Universitätsklinikum Erlangen
Humangenetisches Institut - Molekulargenetisches Labor
Schwabachanlage 10, 91054 Erlangen**

Das Medizinische Laboratorium erfüllt die Mindestanforderungen gemäß DIN EN ISO 15189:2014 und gegebenenfalls zusätzliche gesetzliche und normative Anforderungen, einschließlich solcher in relevanten sektoralen Programmen, um die nachfolgend aufgeführten Konformitätsbewertungstätigkeiten durchzuführen.

Die Anforderungen an das Managementsystem in der DIN EN ISO 15189 sind in einer für medizinische Laboratorien relevanten Sprache verfasst und stehen insgesamt in Übereinstimmung mit den Prinzipien der DIN EN ISO 9001.

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiet:

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Innerhalb der mit ** gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem Laboratorium, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH bedarf, die Modifizierung sowie Weiter- und Neuentwicklung von Untersuchungsverfahren gestattet.

Die aufgeführten Untersuchungsverfahren sind beispielhaft. Das Laboratorium verfügt über eine aktuelle Liste aller Untersuchungsverfahren im flexiblen Akkreditierungsbereich.

Diese Urkundenanlage gilt nur zusammen mit der schriftlich erteilten Urkunde und gibt den Stand zum Zeitpunkt des Ausstellungsdatums wieder. Der jeweils aktuelle Stand der gültigen und überwachten Akkreditierung ist der Datenbank akkreditierter Stellen der Deutschen Akkreditierungsstelle zu entnehmen (www.dakks.de)

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Azoospermie (AZFa,b, c Deletionen)	genomische DNA; DNA aus EDTA-Blut, Speichel, Mundschleimhaut, Zelllinien	PCR, Fragmentanalyse
Chorea Huntington (MIM#143100, HTT)	genomische DNA; DNA aus EDTA-Blut, Speichel, Mundschleimhaut, Zelllinien	PCR, Fragmentanalyse
Fragiles-X-Syndrom (MIM#300624, FMR1)	genomische DNA; DNA aus EDTA-Blut, Speichel, Mundschleimhaut, Zelllinien	PCR, Fragmentanalyse
Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (ATM (NM_000051), BRCA1 (NM_007294), BRCA2 (NM_000059), BARD1 (NM_000465), BRIP1 (NM_032043), CDH1 (NM_004360), CHEK2 (NM_007194), MLH1 (NM_000249), MSH2 (NM_000251), MSH6 (NM_000179), PALB2 (NM_024675), PMS2 (NM_000535), PTEN (NM_000314), RAD51C (NM_058216), RAD51D (NM_002878), STK11 (NM_000455), TP53 (NM_000546))	genomische DNA; DNA aus EDTA-Blut, Speichel, Mundschleimhaut, Zelllinien, Gewebe	Sequence capture (TWIST, Bioscience) Sequencing-by-synthesis (Illumina, MiSeq)
Hereditary Non Polyposis Colorectal Cancer (HNPCC) (MLH1 (NM_000249), MSH2 (NM_000251), MSH6 (NM_000179), PMS2 (NM_000535), EPCAM (NM_002354))	genomische DNA; DNA aus EDTA-Blut, Speichel, Mundschleimhaut, Zelllinien, Gewebe	Sequence capture (TWIST, Bioscience) Sequencing-by-synthesis (Illumina, MiSeq)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Familiäre Polyposis (APC (NM_000038), BMPR1A (NM_004329), CHEK2 (NM_001005735), MSH3 (NM_002439), MUTYH (NM_001128425), NTHL1 (NM_002528), POLE (NM_006231), POLD1 (NM_001256849), PTEN (NM_000314), RNF43 (NM_017763), SMAD4 (NM_005359), STK11 (NM_00455), GREM1 (NM_013372))	genomische DNA; DNA aus EDTA-Blut, Speichel, Mundschleimhaut, Zelllinien, Gewebe	Sequence capture (TWIST, Bioscience) Sequencing-by-synthesis (Illumina, MiSeq)
Tuberöse Sklerose (TSC1 (NM_000368), TSC2 (NM_000548))	genomische DNA; DNA aus EDTA-Blut, Speichel, Mundschleimhaut, Zelllinien, Gewebe	Sequence capture (TWIST, Bioscience) Sequencing-by-synthesis (Illumina, MiSeq)
Exom, Entwicklungsverzögerung (ADNP, AHDC1, ALG13, ANKRD11, ARID1B, ASXL1, ASXL3, AUTS2, BCL11A, BRAF, CASK, CDK13, CDKL5, CHAMP1, CHD2, CHD4, CHD8, CNKSR2, CNOT3, COL4A3BP, CREBBP, CSNK2A1, CTCF, CTNNA1, DDX3X, DNM1, DYNC1H1, DYRK1A, EEF1A2, EHMT1, EP300, FOXP1, FOXP2, GABRB3, GATAD2B, GNAI1, GNAO1, GRIN2B, HDAC8, HNRNPU, IQSEC2, ITPR1, KANSL1, KAT6A, KAT6B, KCNH1, KCNQ2, KCNQ3, KDM5B, KIF1A, KMT2A, KMT5B, MECP2, MED13L, MEF2C, MSL3, MYT1L, NAA10, NFIX, NSD1, PACS1, PDHA1, POGZ, PPM1D, PPP2R1A, PPP2R5D, PTEN, PTPN11, PUF60, PURA, QSOX1, SATB2, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SET, SETD5, SLC35A2, SLC6A1, SMAD4, SMC1A, SYNGAP1, TBL1XR1, TCF20, TCF4, TRIO, USP9X, WAC, WDR45, ZBTB18, ZC4H2, ZMYND11) https://www.kompass.at/...	genomische DNA; DNA aus EDTA-Blut, Speichel, Mundschleimhaut, Zelllinien	Sequence capture (TWIST, Bioscience), sequencing-by-synthesis (Illumina, HiSeq)
Marfan-Syndrom (FBN1 (NM_000138), TGFBR1 (NM_004612), TGFBR2 (NM_001024847))	genomische DNA; DNA aus EDTA-Blut, Speichel, Mundschleimhaut, Zelllinien	Sequence capture (TWIST, Bioscience), sequencing-by-synthesis (Illumina, HiSeq)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Noonan-Syndrom/Rasopathien (PTPN11 (NM_002834), SOS1 (NM_005633), KRAS (NM_033360), NRAS (NM_002524), RAF1 (NM_002880), BRAF (NM_004333), RIT1 (NM_006912), SOS2 (NM_006939), LZTR1 (NM_006767), HRAS (NM_176795), SHOC2 (NM_007373), CBL (NM_005188), MAP2K1 (NM_002755), MAP2K2 (NM_030662), SPRED1 (NM_152594), MTOR (NM_004958), RASA2 (NM_006506), RRAS (NM_006270))	genomische DNA; DNA aus EDTA-Blut, Speichel, Mundschleimhaut, Zelllinien	Sequence capture (TWIST, Bioscience), sequencing-by-synthesis (Illumina, HiSeq)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Hybridisierungsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Angelman-Syndrom (AS) OMIM#105830 Analyse des Methylierungsstatus und Deletionsanalyse SNRPN-Region in 15q11-q13	genomische DNA; DNA aus EDTA-Blut, Speichel, Zelllinien	Methylierungssensitive MLPA
Prader-Willi-Syndrom-Syndrom (PWS) OMIM#176270 Analyse des Methylierungsstatus und Deletionsanalyse SNRPN-Region in 15q11-q13	genomische DNA; DNA aus EDTA-Blut, Speichel, Zelllinien	Methylierungssensitive MLPA
Hereditäre Motorisch-Sensible Neuropathie Typ 1 (HMSN1, CMT1A) OMIM#118220 PMP22- Duplikation	genomische DNA; DNA aus EDTA-Blut, Speichel, Zelllinien	Duplikations-Analyse/MLPA
Hereditäre Motorische Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP) OMIM#162500 PMP22- Deletion	genomische DNA; DNA aus EDTA-Blut, Speichel, Zelllinien	Deletions-Analyse/MLPA
Mikrodeletion Xp22.33, SHOX, unklarer Kleinwuchs OMIM#300582, Leri-Weill-Syndrom OMIM#127300, dysproportionierter Kleinwuchs mit	genomische DNA; DNA aus EDTA-Blut, Speichel, Zelllinien	Deletions-Analyse/MLPA